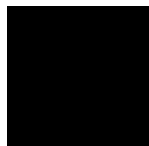


Historie, současnost i budoucnost prenatální diagnostiky vrozených vad v České republice

Antonín Šípek Jr^{1,2,4}, Vladimír Gregor^{2,3}, Antonín Šípek^{2,3,4,5}

- 1. Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN, Praha,*
- 2. Thomayerova nemocnice, Oddělení lékařské genetiky, Praha,*
- 3. Sanatorium PRONATAL, Oddělení lékařské genetiky, Praha,*
- 4. Ústav obecné biologie a genetiky 3. LF UK, Praha*
- 5. Gennet, Praha*



<http://www.vrozene-vady.cz/>

Data o narozených – zdroj: ÚZIS



**Data o prenatálně diagnostikovaných případech:
SLG**



Vrozené vady – diagnózy Q00-Q99 dle MKN-10

1964 —————→ **2020**

*Oficiální registrace a hlášení vrozených vad bylo v ČSSR zavedeno **1. ledna 1964** u dětí živě a mrtvě narozených a u dětí zemřelých na novorozeneckých úsecích ženských oddělení.*

*Neoficiální počátky registrace vrozených vad jsou na konci padesátých let, kdy **MUDr. Jiří Kučera, CSc.** z Ústavu pro péči o matku a dítě (ÚPMD) v Praze položil základy registrace vrozených vývojových vad na našem území. Celoplošná registrace začala neoficiálně již roku **1961**.*

Vznik registrů

1962 – Maďarsko

1963 – Finsko

1964 – ČSSR (neoficiálně již od 1961)

1966 – Kanada (Britská Kolumbie již od r. 1952), Izrael

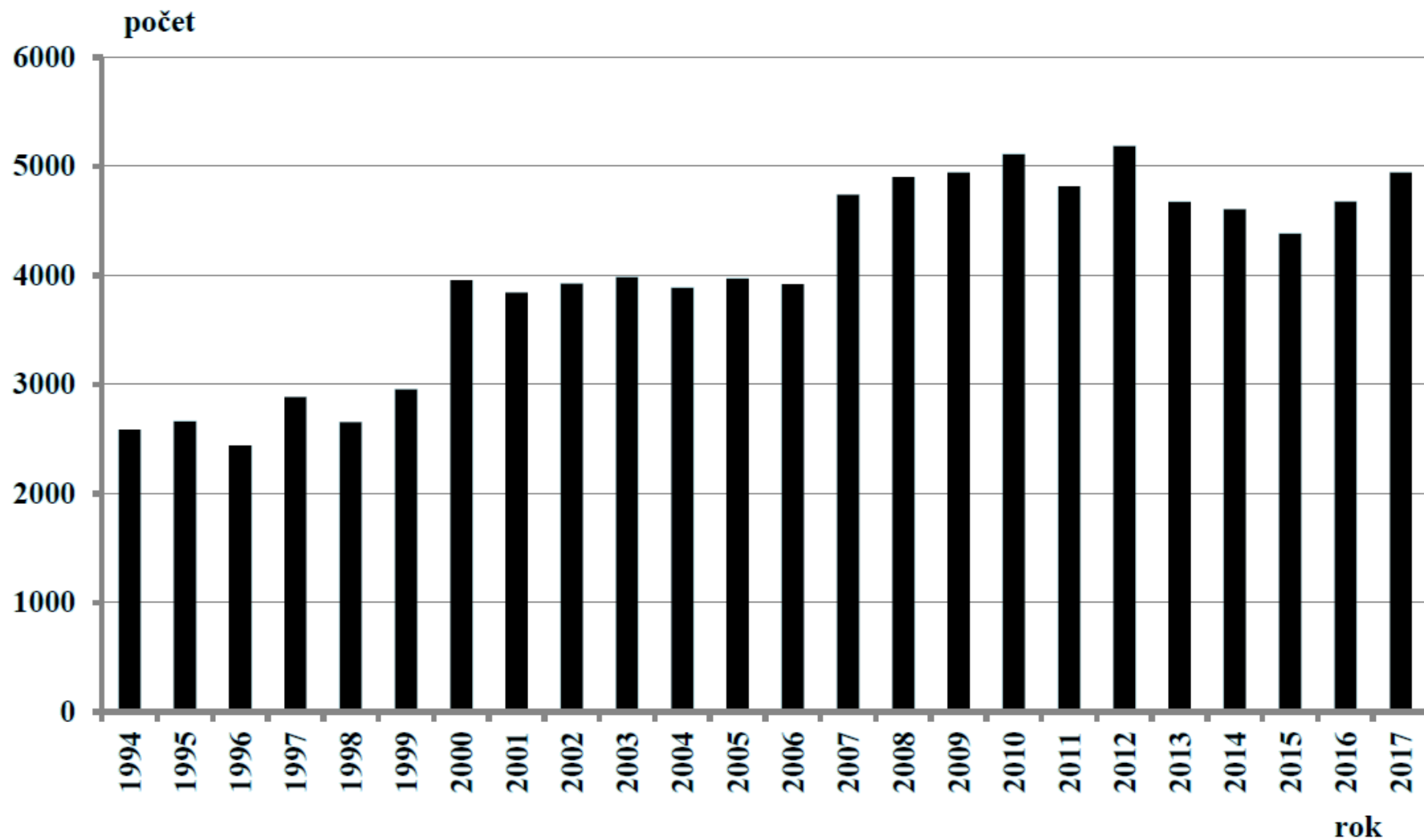
1967 – Atlanta (USA), Norsko, JAR

1968 – Dánsko

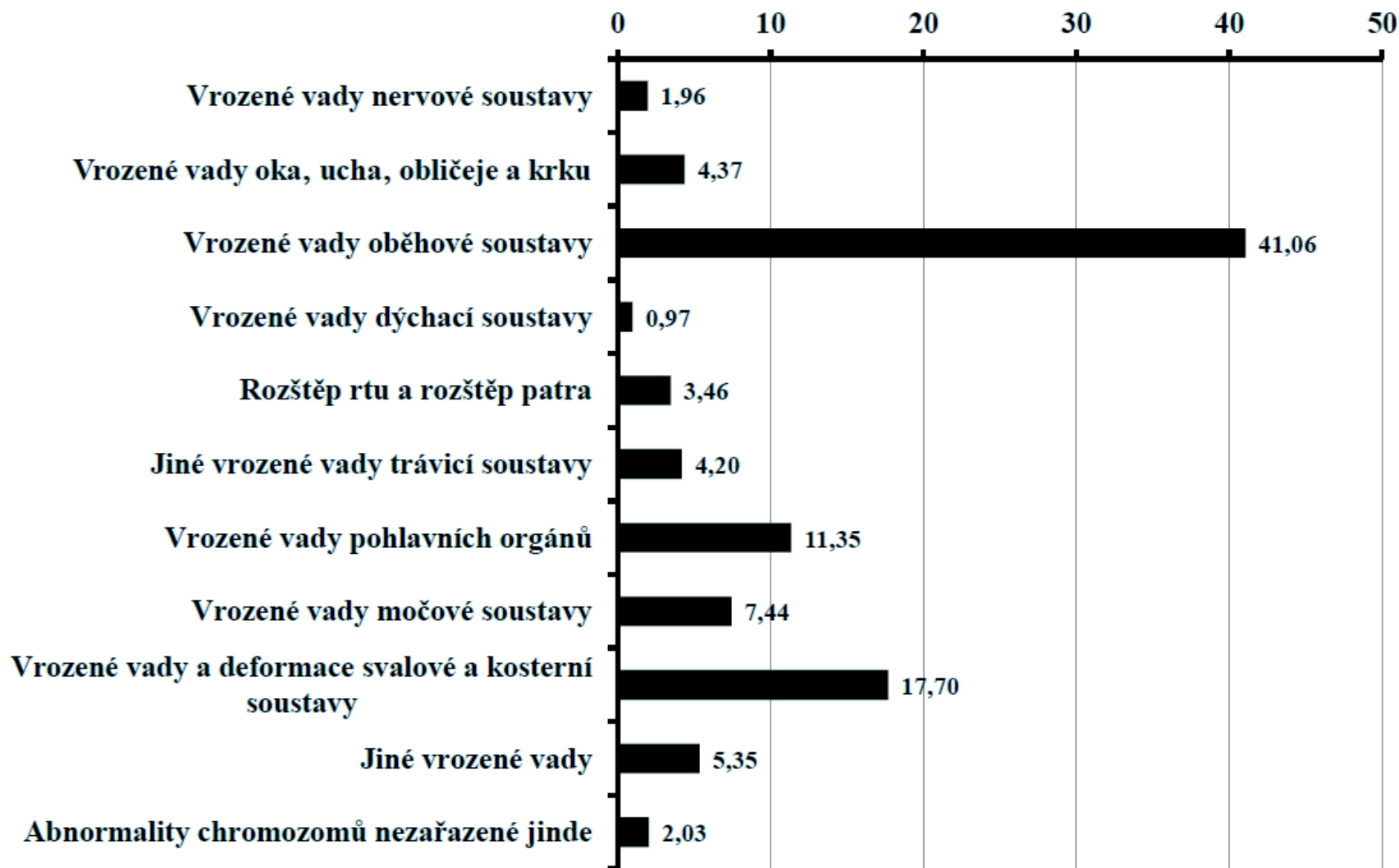
1970 – Severní Irsko (oblast Belfastu již od roku 1957)

- 1961 – neoficiální registrace vrozených vad (VV) v ÚPMD v Praze**
- 1964 – oficiální registrace VV zjištěných do 28. dne života, v ÚZIS**
- 1975 – rozšíření spektra sledovaných vad z 36 na 60, zjištěných do jednoho roku věku**
- 1994 – hlášení všech typů VV u dětí mrtvě a živě narozených, zjištěných do 15 let věku**
- 1996 – součástí povinného hlášení jsou i údaje o prenatální diagnostice.**
- 2002 – Vyhlášen NRVV jako jeden z registrů NZIS.**
- 2016 – Národní registr reprodukčního zdraví, elektronická registrace, zrušen věkový limit, registrovány i vzácná onemocnění (klasifikace OMIM, ORPHA, SSIEM)**

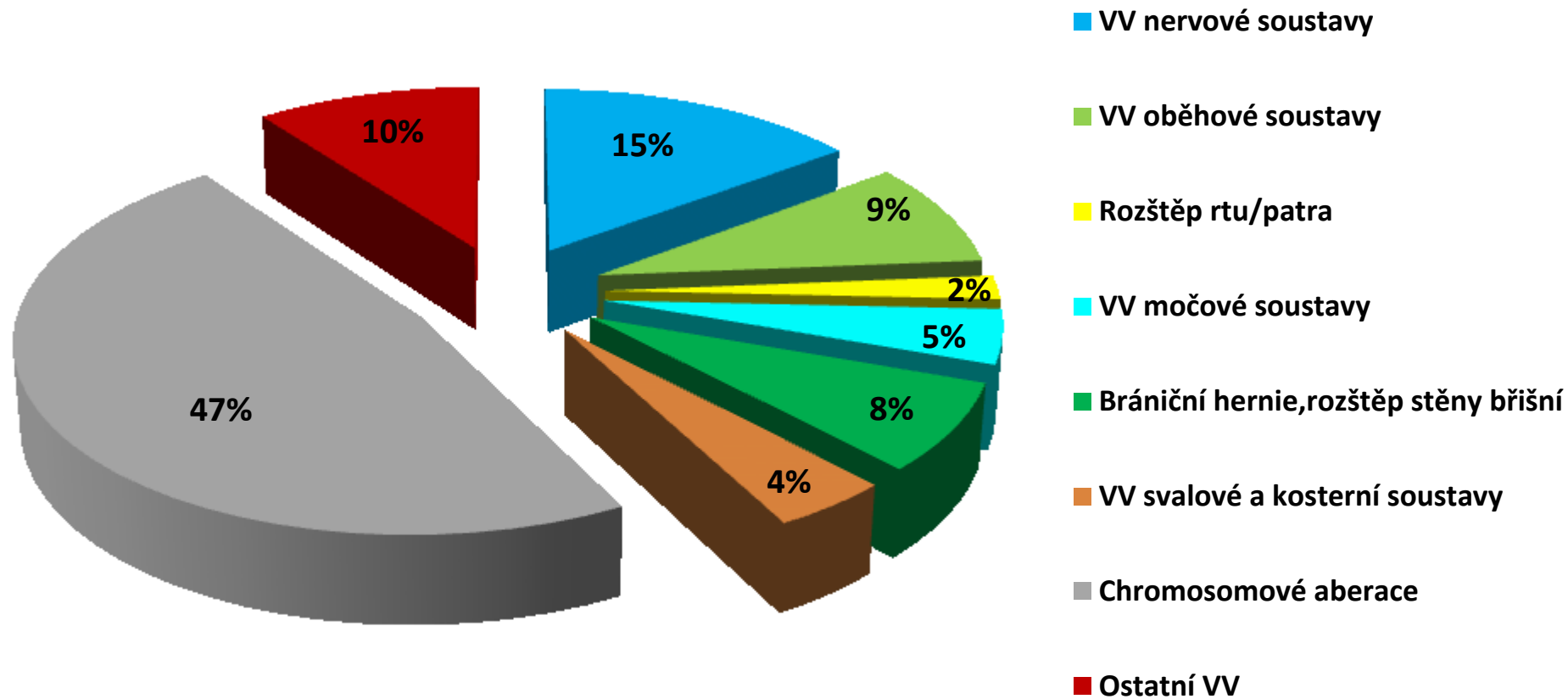
Celková incidence VV v České republice



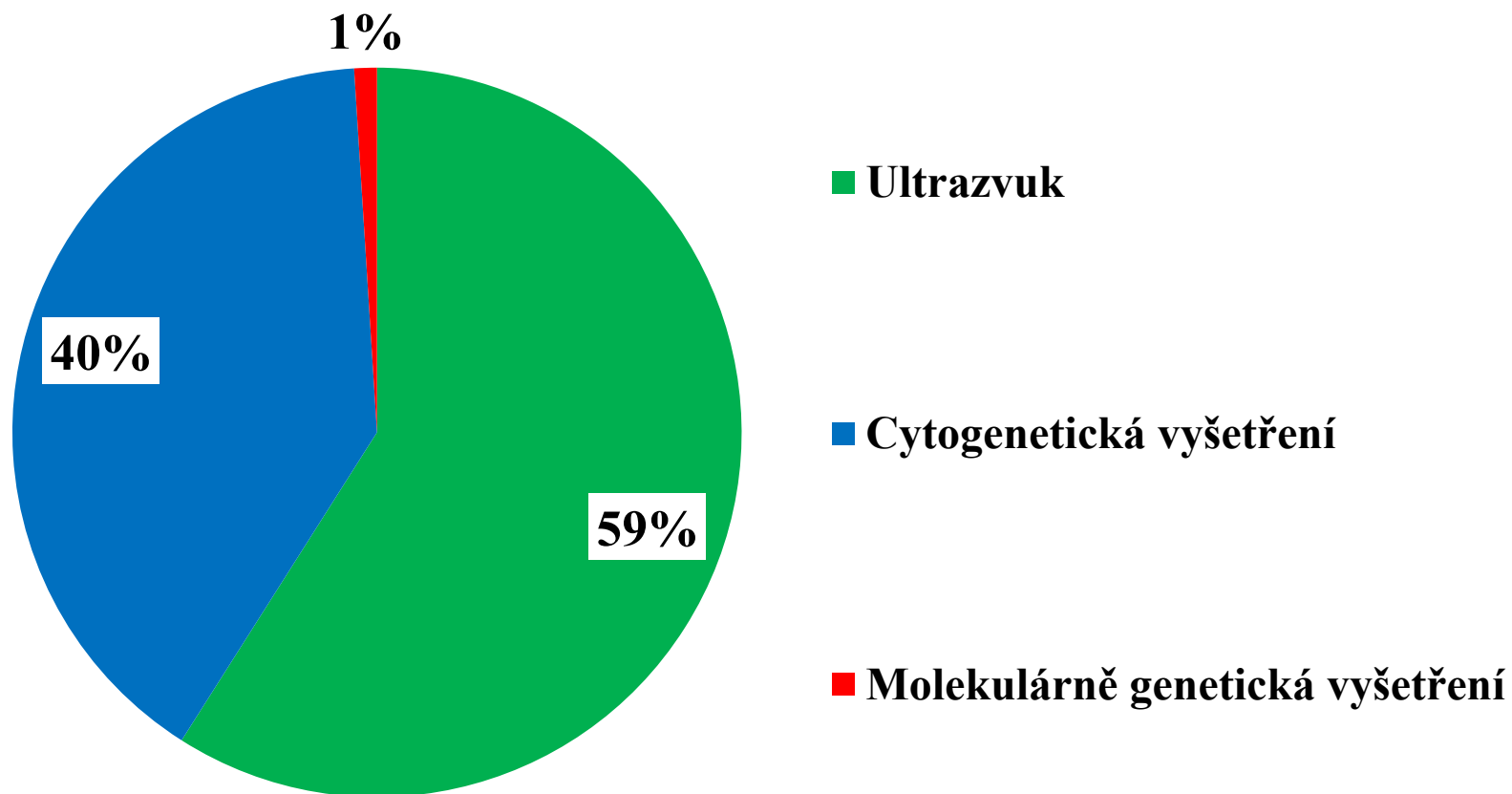
Spektrum VV zachycené u narozených dětí



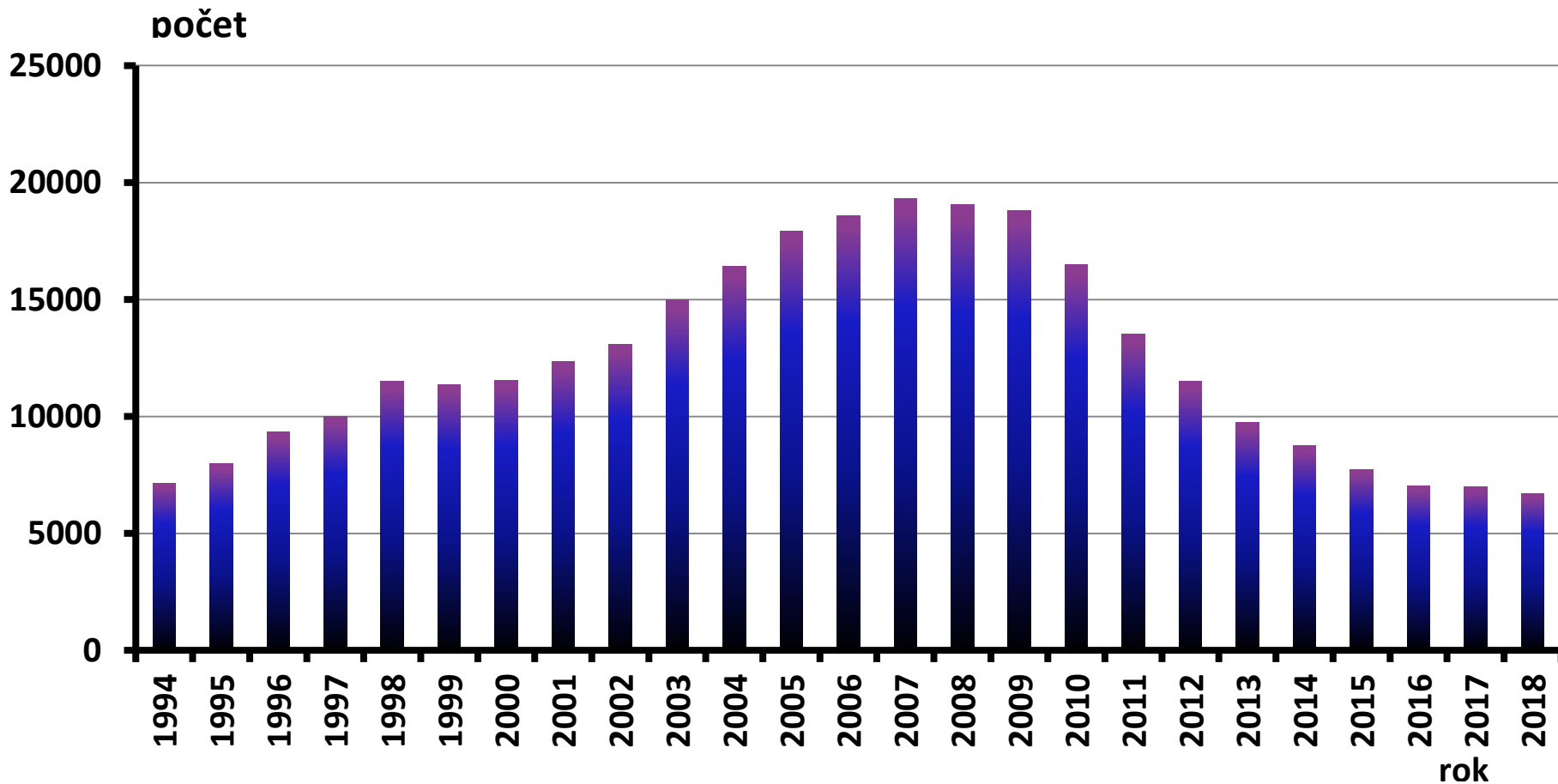
Spektrum VV zachycené v rámci prenatální diagnostiky



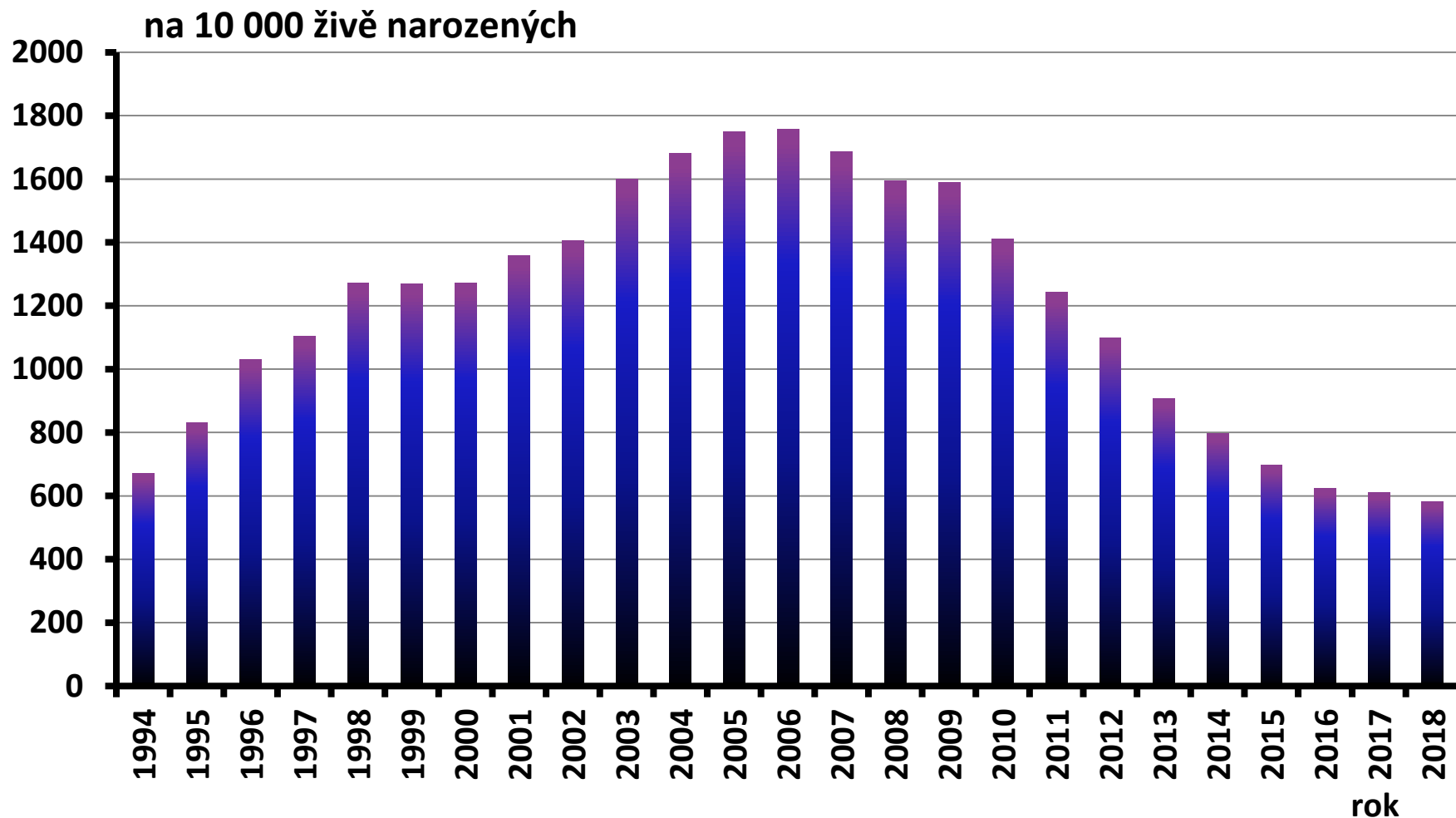
Metody prenatalní diagnostiky v ČR (2018)



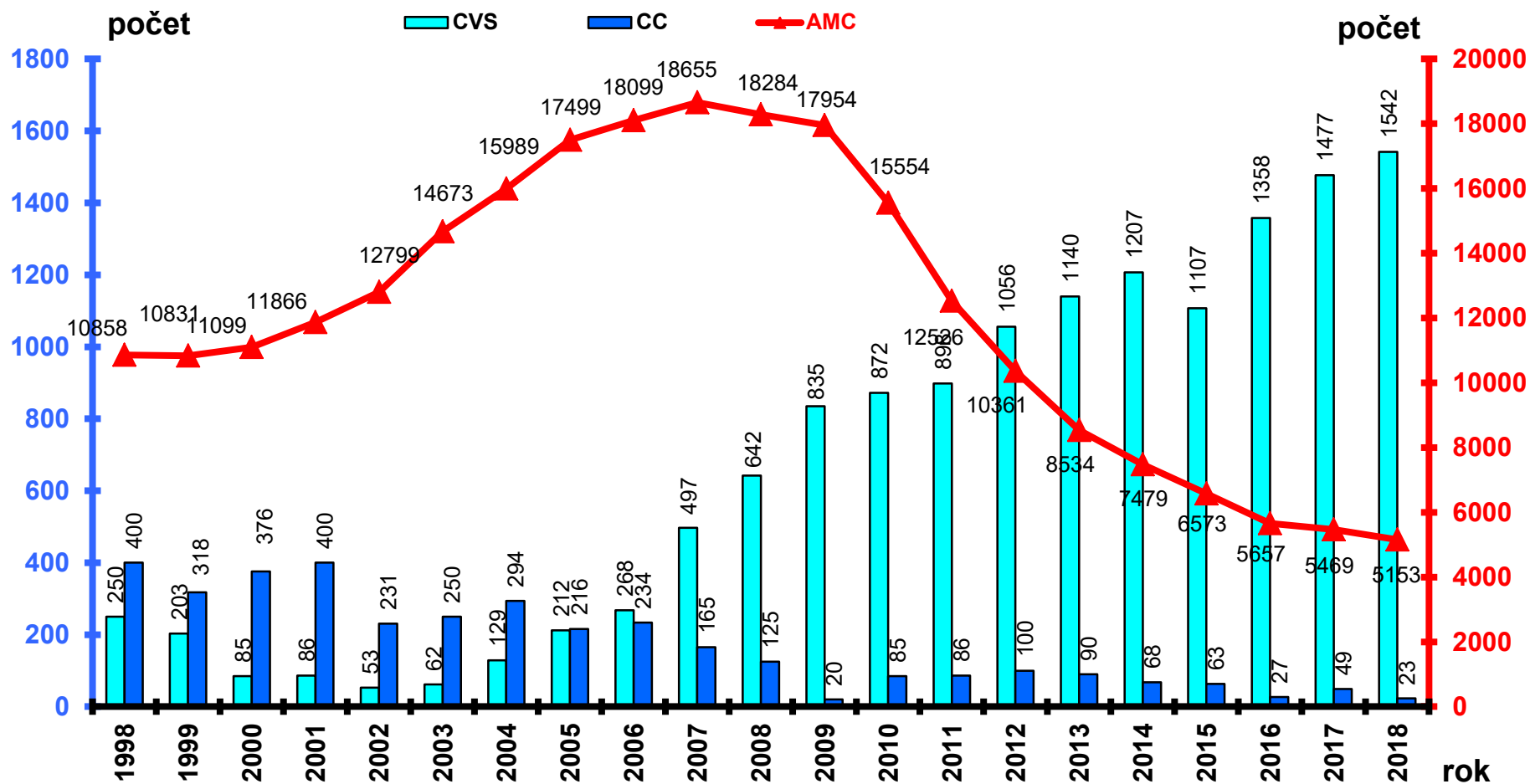
Invazivní prenatalní diagnostika v ČR



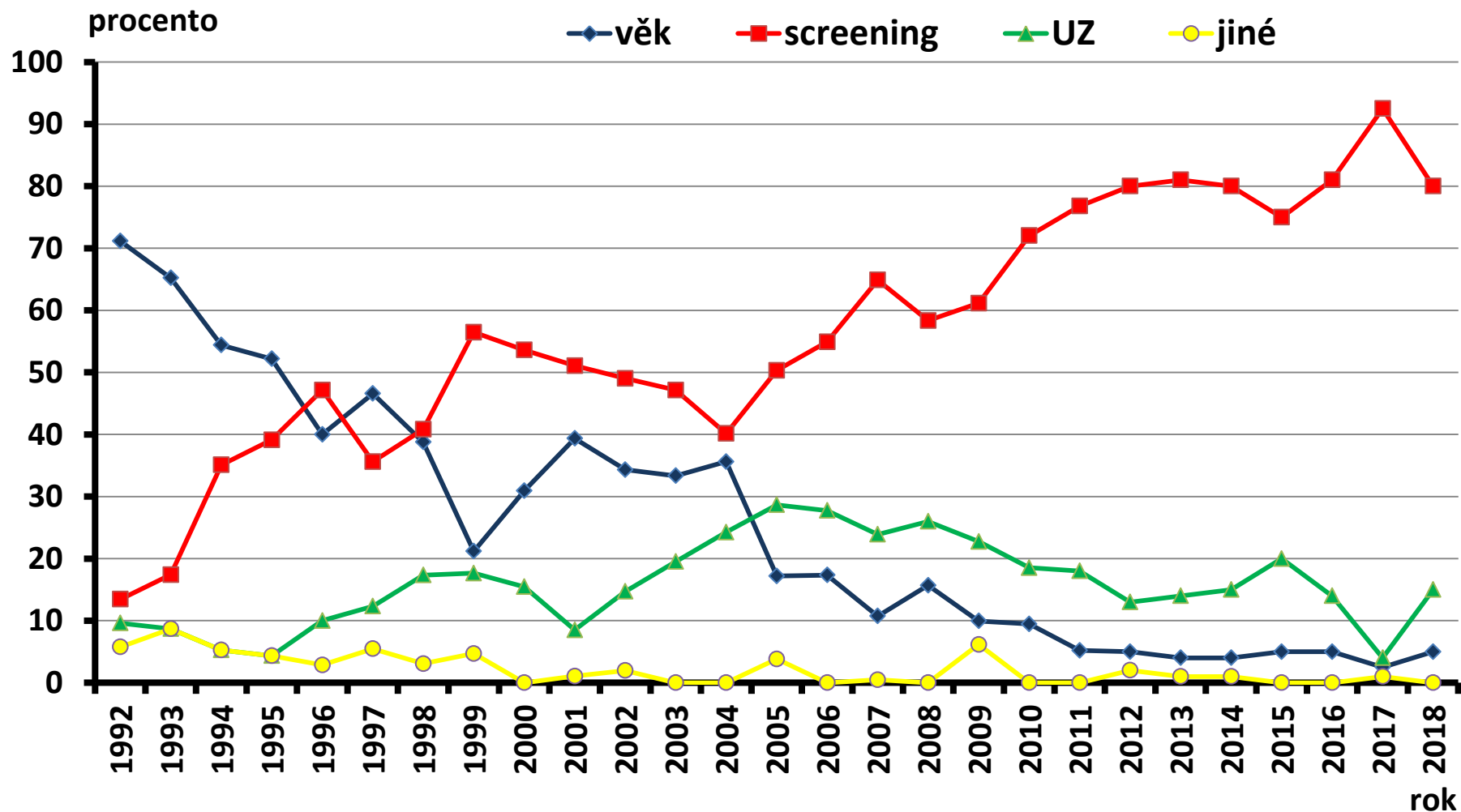
Invazivní prenatalní diagnostika v ČR



Invazivní prenatalní diagnostika v ČR



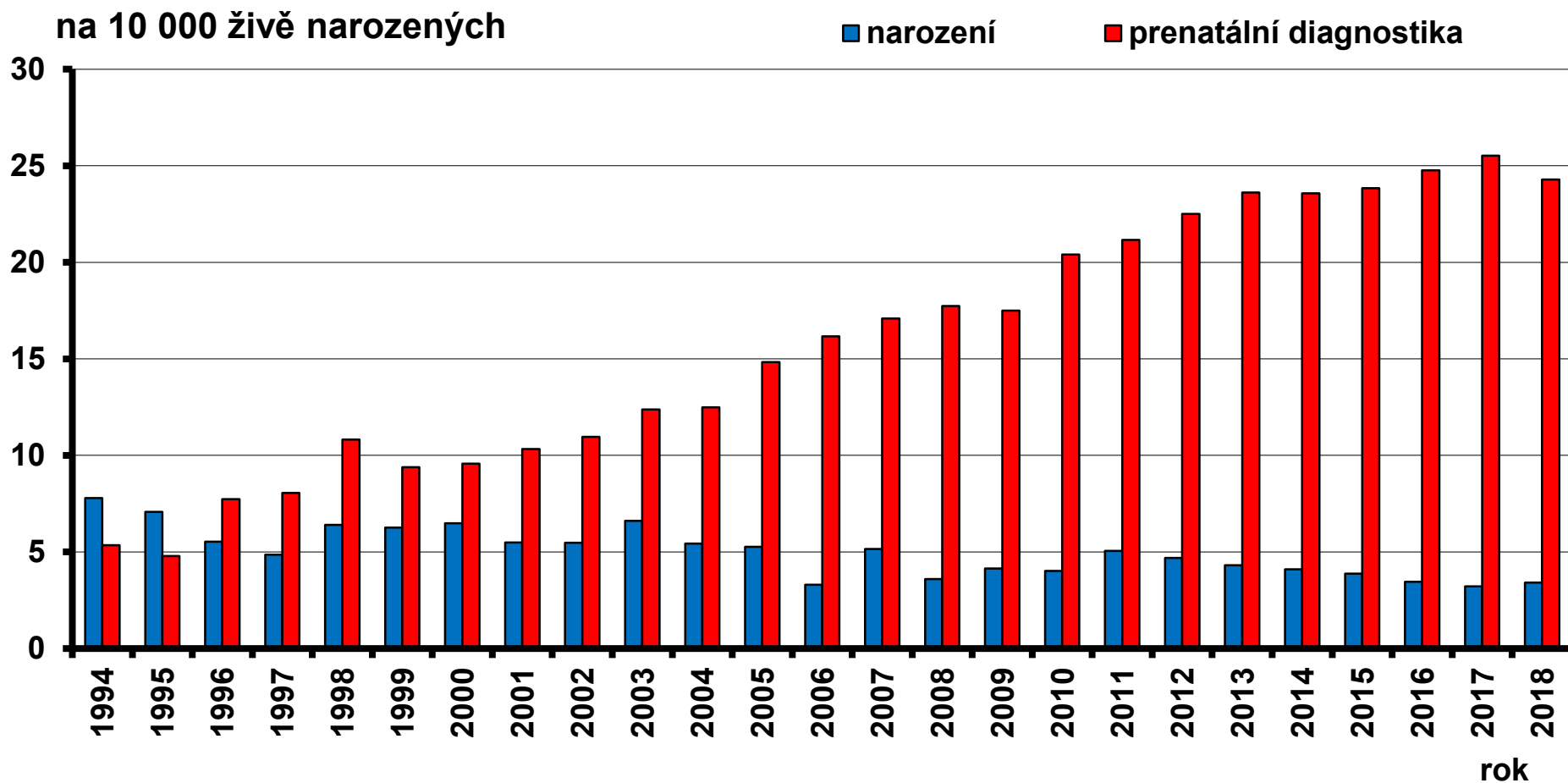
Indikace k invazivní prenatalní diagnostice u plodů s diagnostikovaným DS



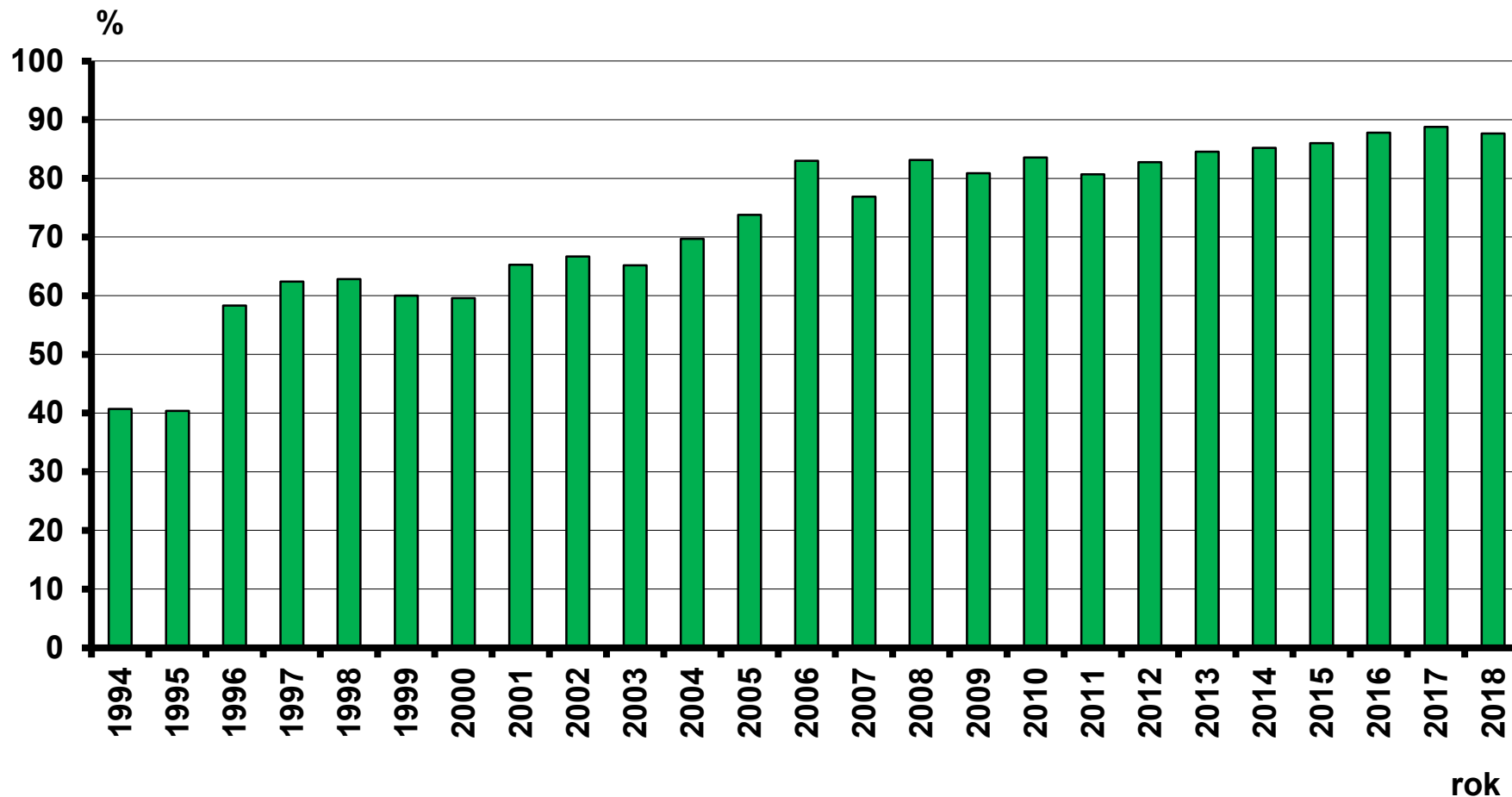
NIPT – pozitivní nálezy 2015 - 2018

	2015	2016	2017	2018	Celkem
Trisomie 21	9	31	34	48	122
Trisomie 18	2	8	7	8	25
Trisomie 13		4		2	6
45,X		2	1		3
47,XXX				1	1
47,XXY		2	2	3	7
47,XYY			1		1
Trisomie 16				1	1
Celkem	11	47	45	63	166

Downův syndrom v České republice, 1994 – 2018



Downův syndrom v České republice, 1994 – 2018; procento prenatalně diagnostikovaných a ukončených případů z celku

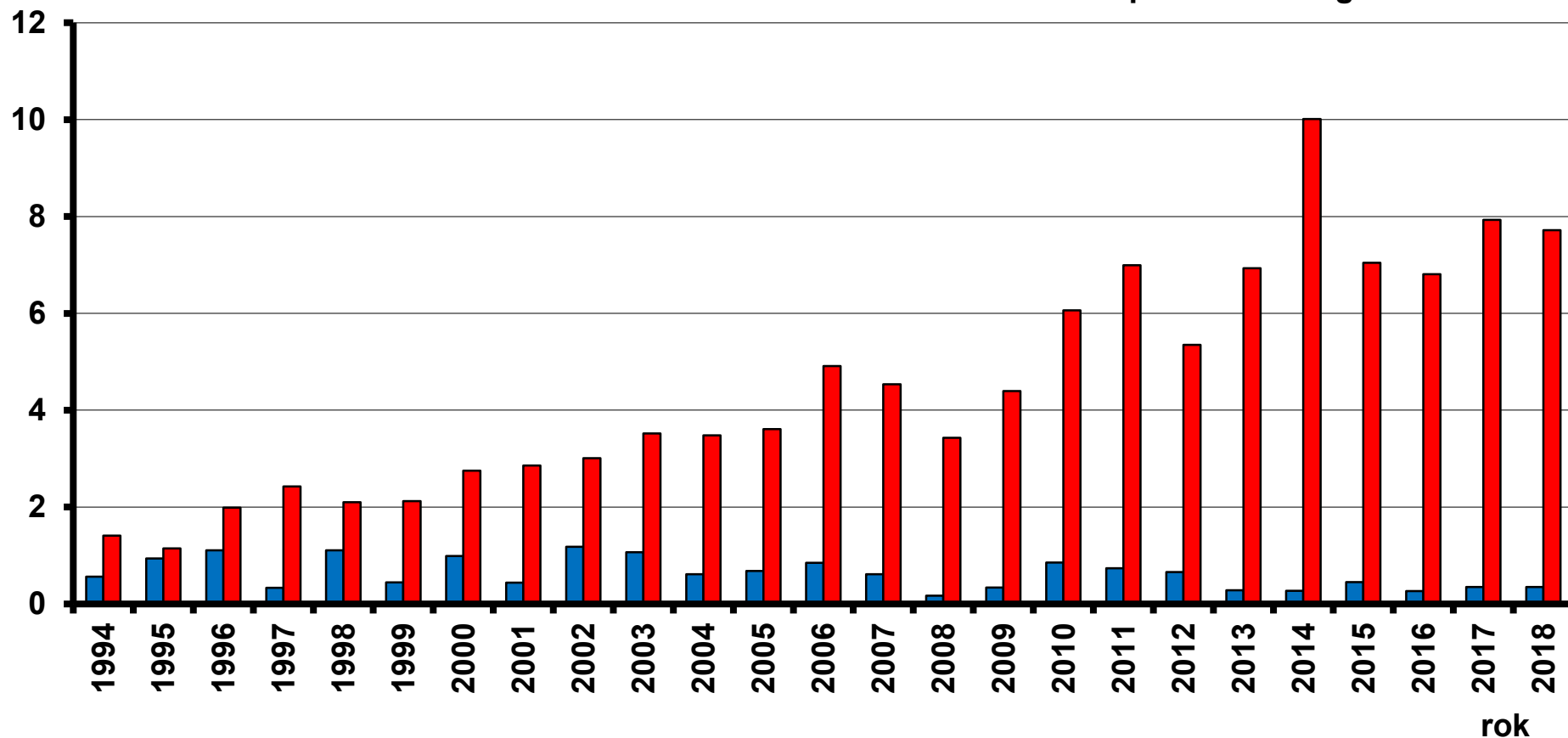


Edwardsův syndrom v České republice, 1994 – 2018

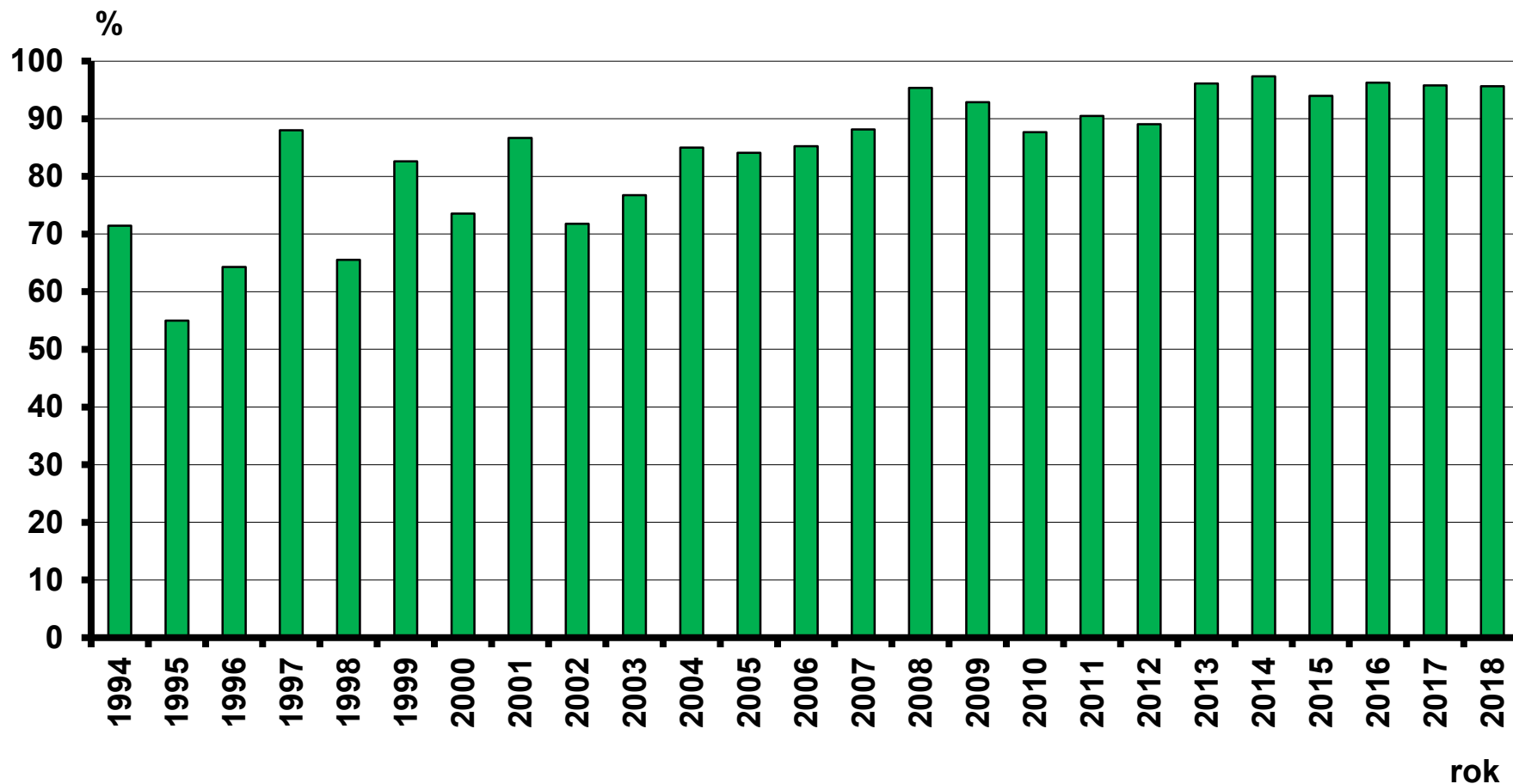
na 10 000 živě narozených

■ narození

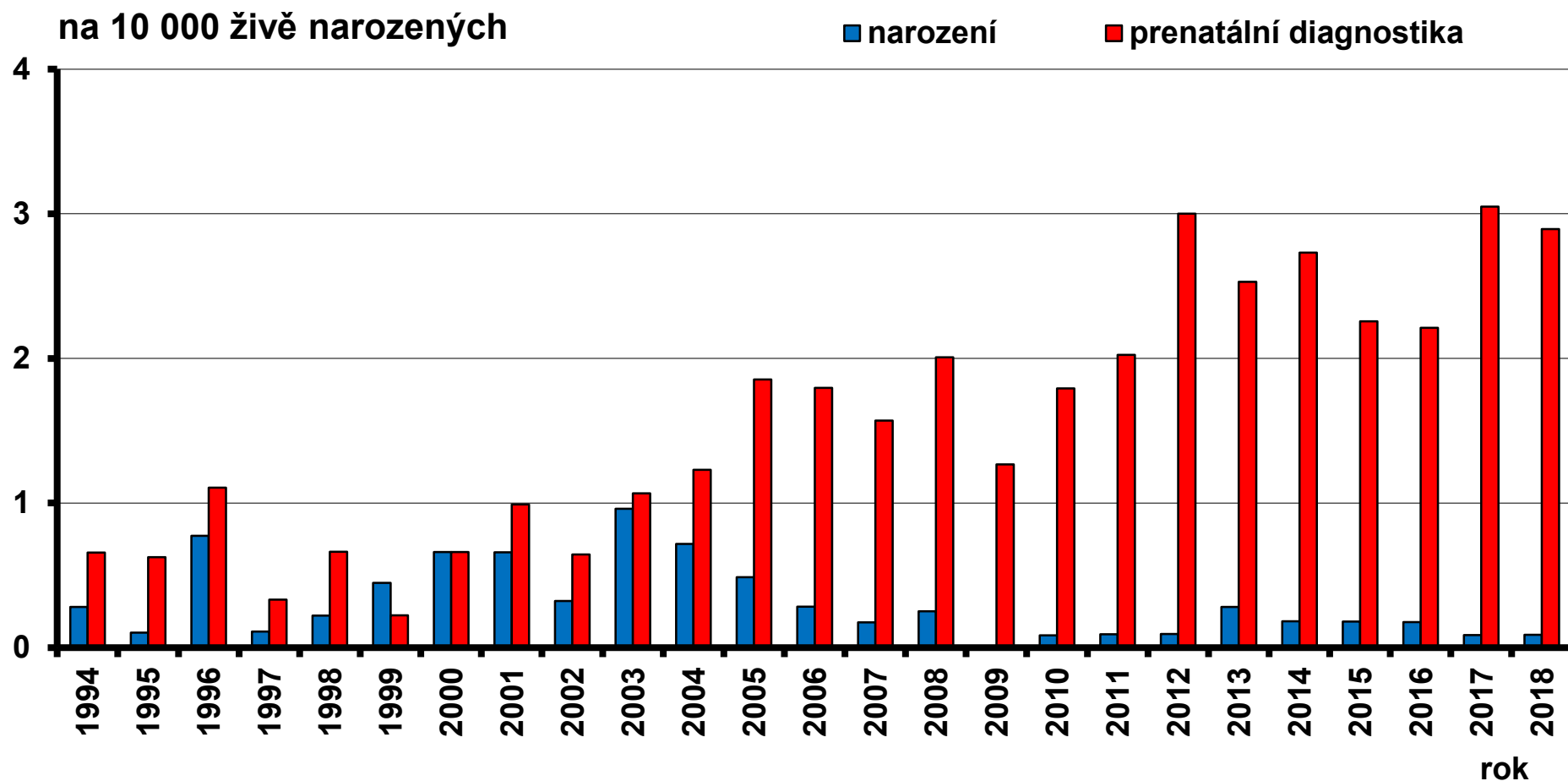
■ prenatální diagnostika



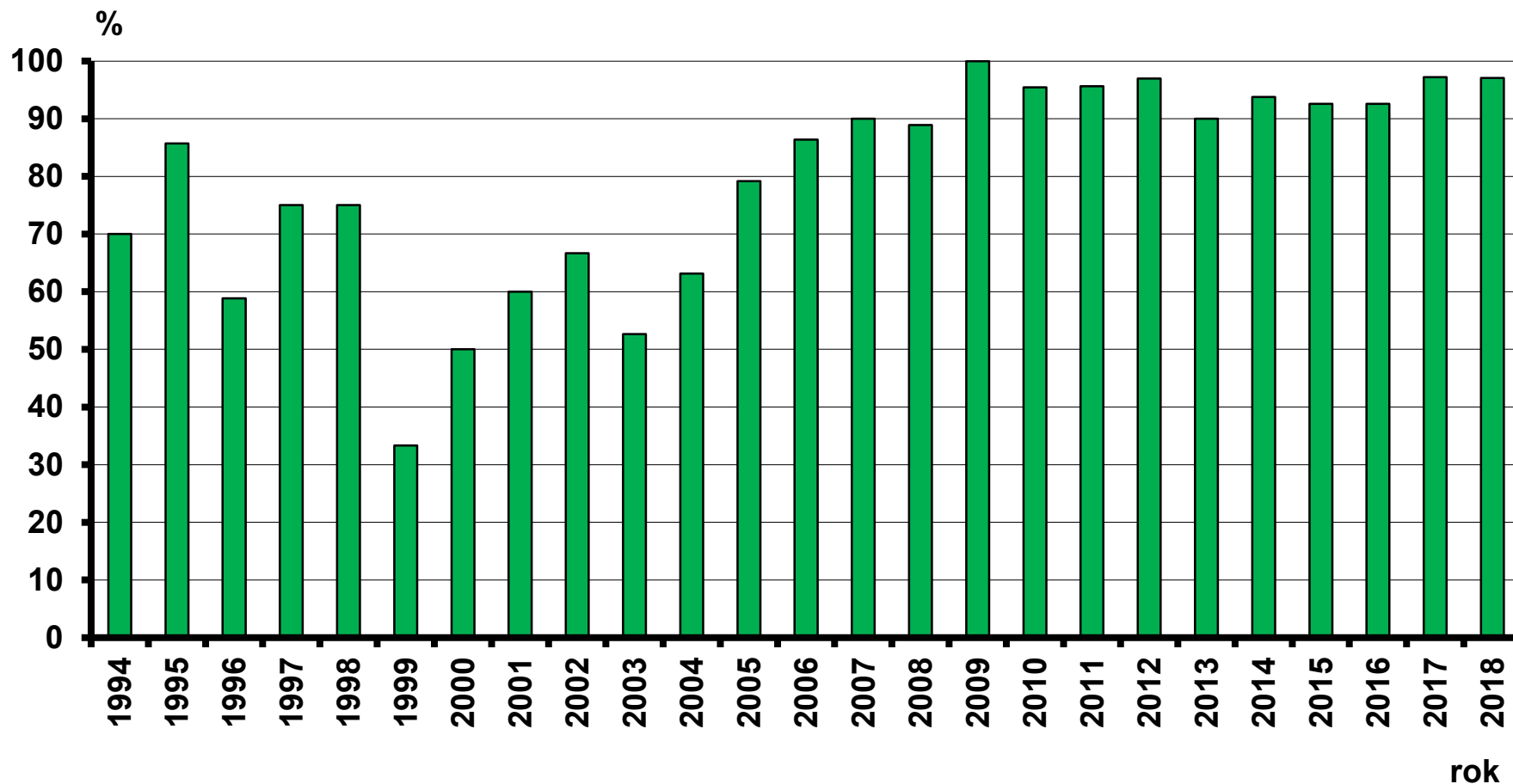
Edwardsův syndrom v České republice, 1994 – 2018; procento prenatalně diagnostikovaných a ukončených případů z celku



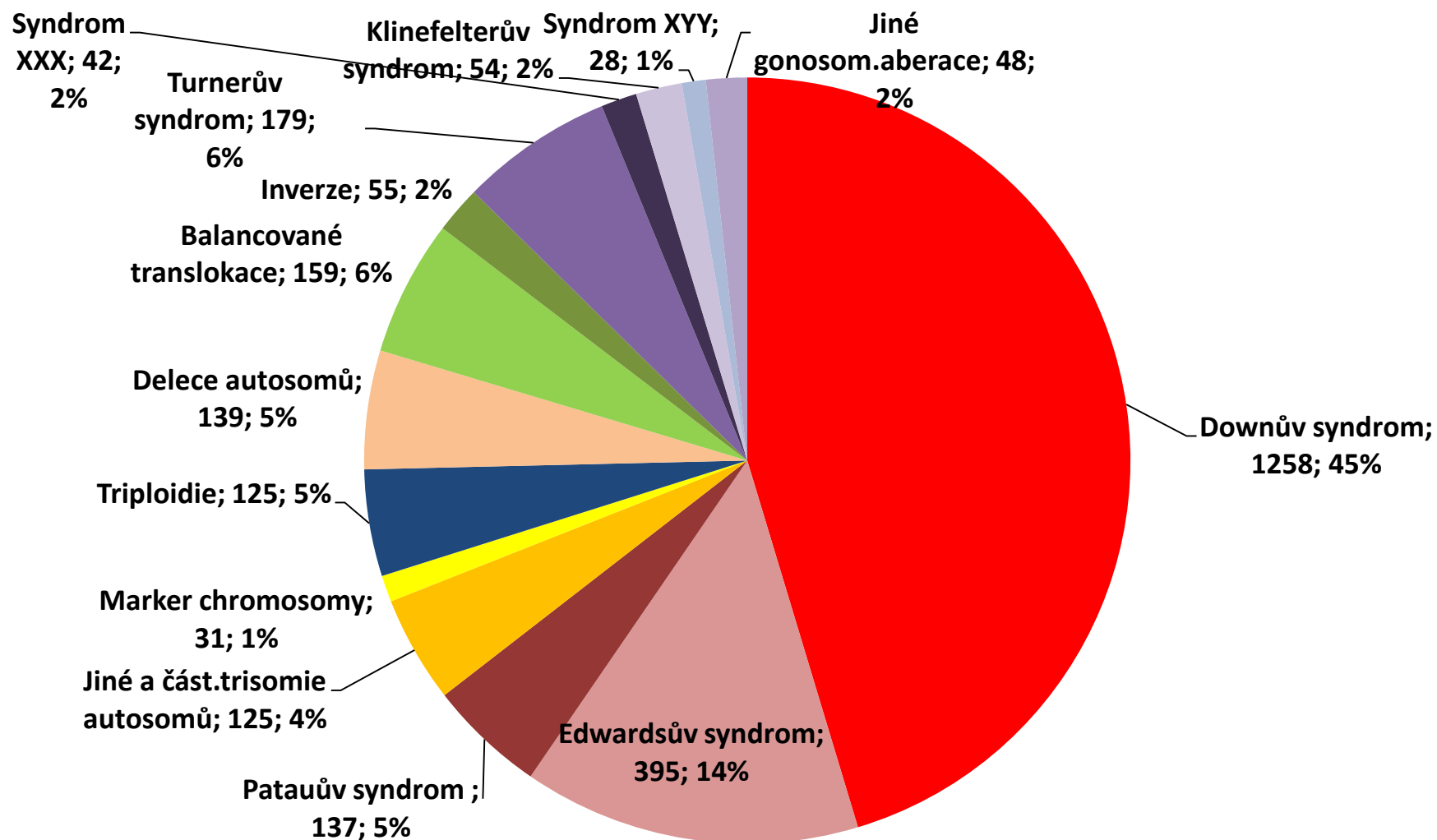
Patauův syndrom v České republice, 1994 – 2018



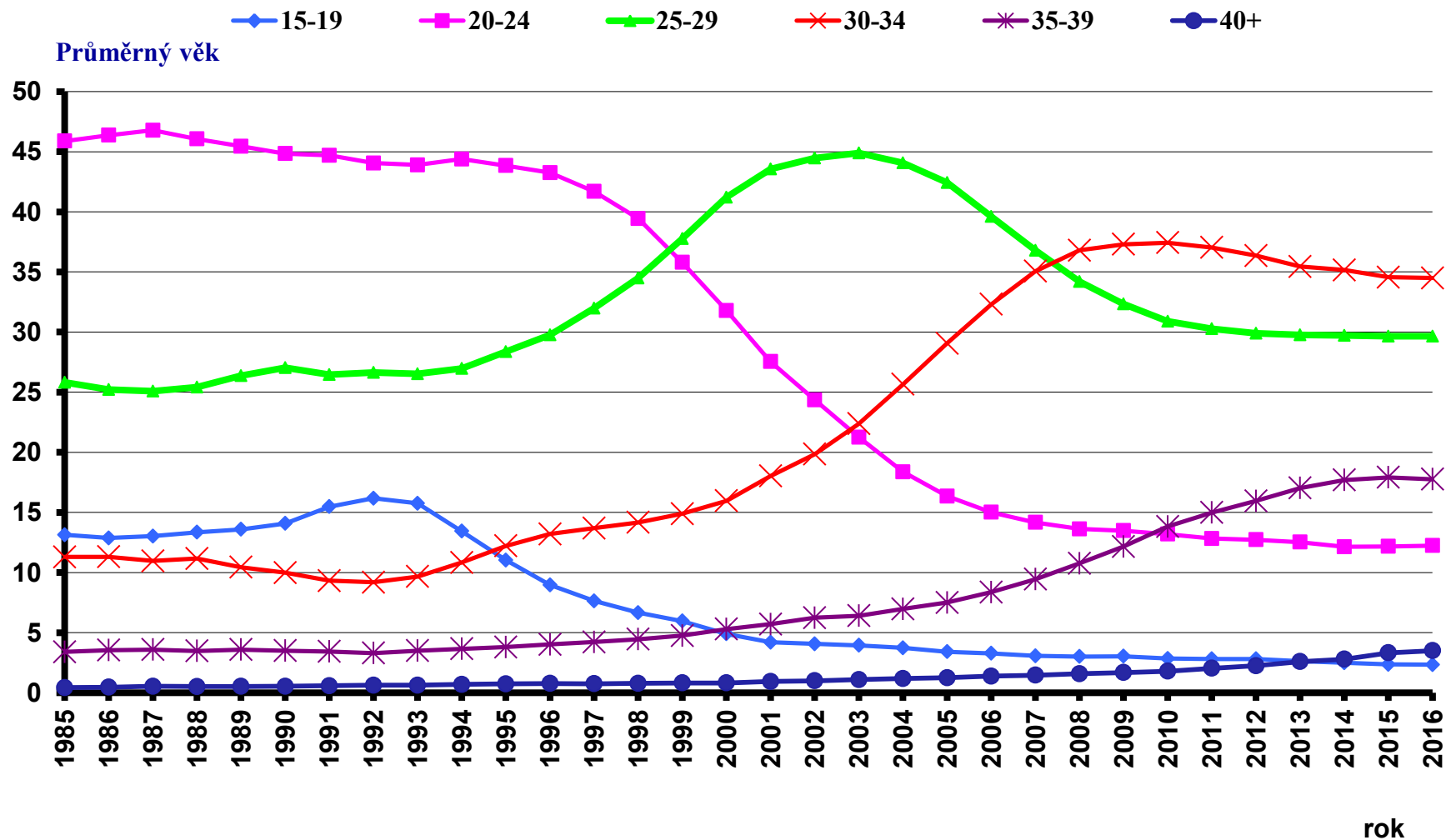
Patauův syndrom v České republice, 1994 – 2018; procento prenatalně diagnostikovaných a ukončených případů z celku



Prenatální diagnostika chromozomových aberací v ČR, 2011-2016: Všechny chromozomové aberace - Podrobně



Věkové skupiny těhotných v České republice

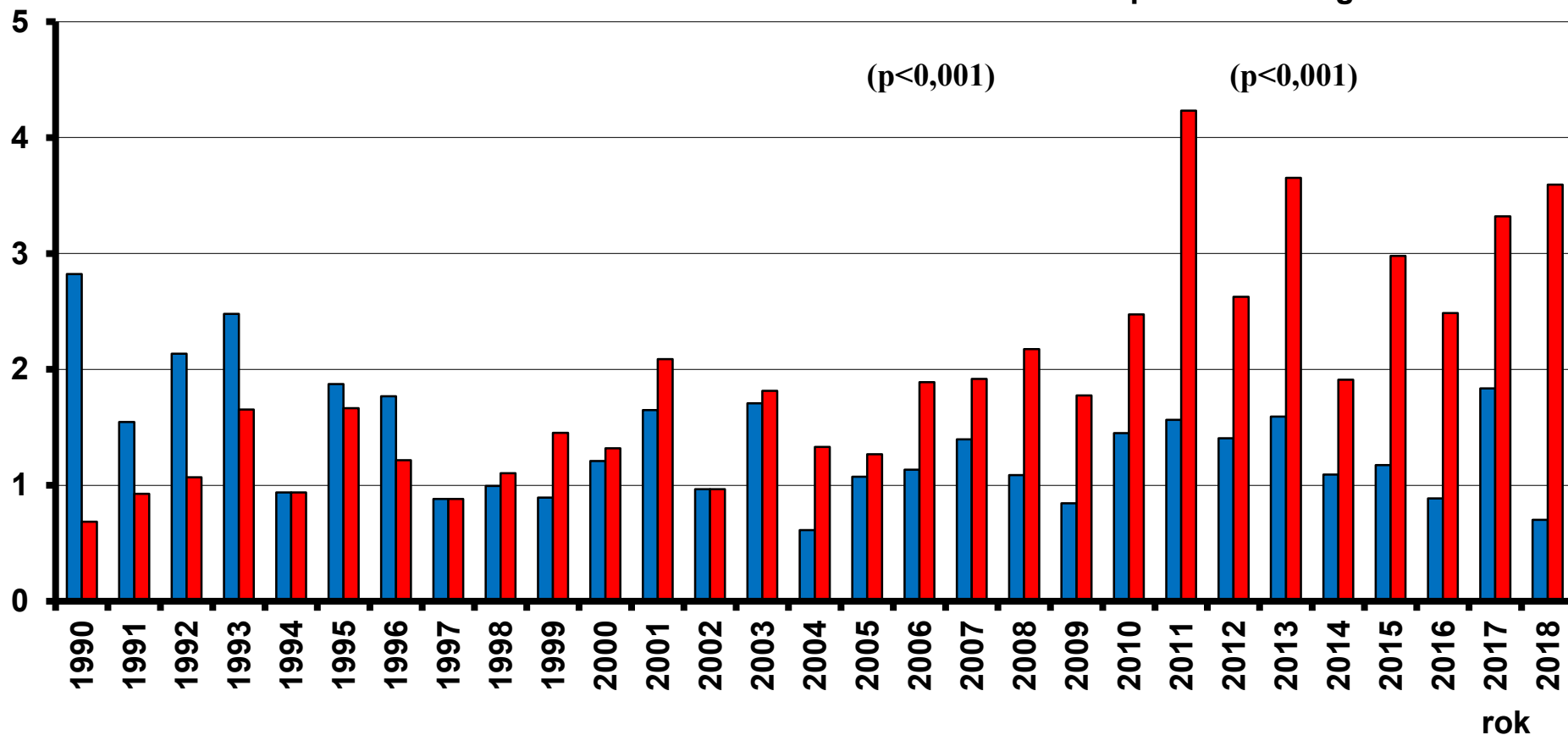


Omfalokéla v České republice, 1990 – 2018

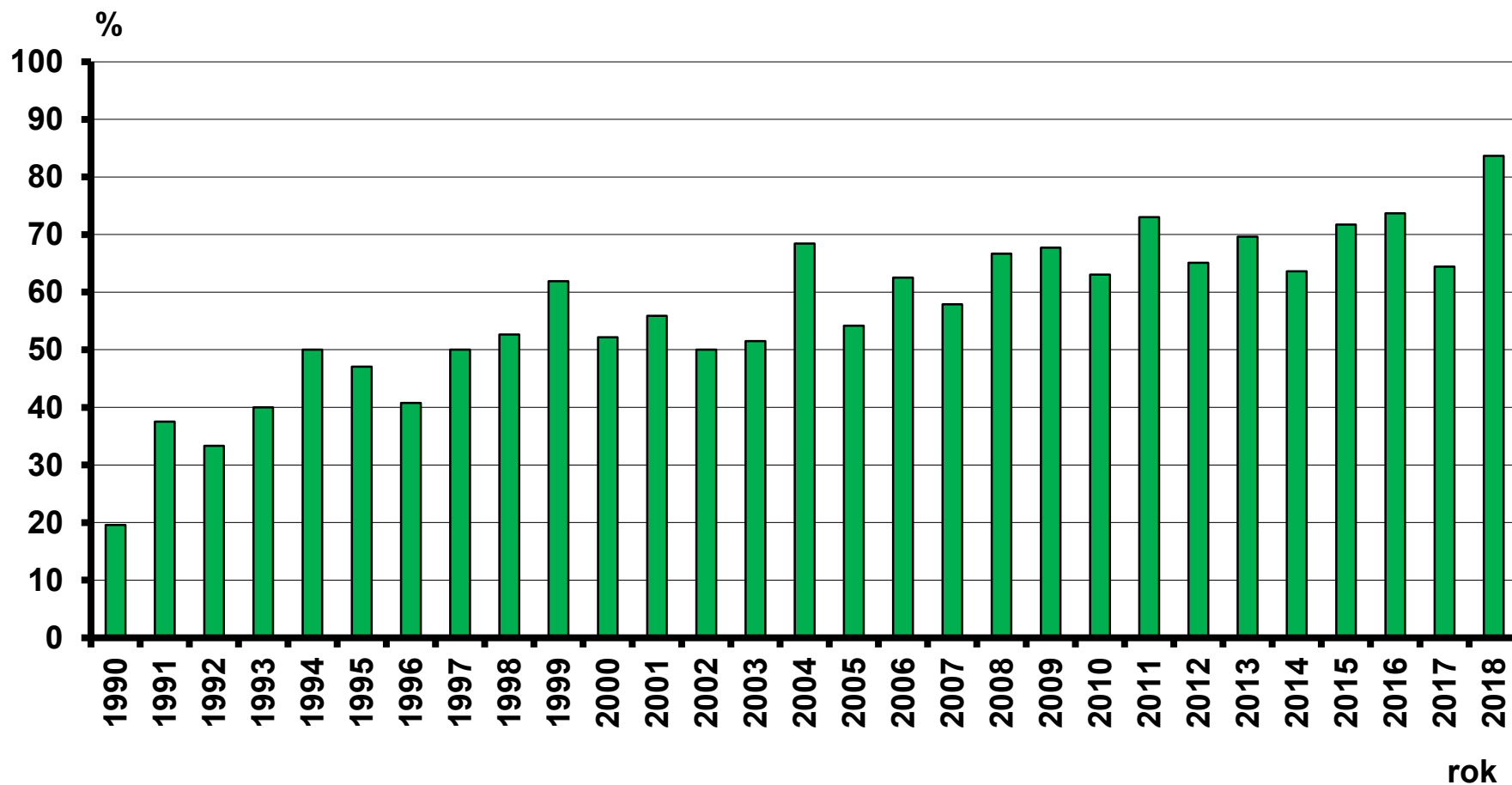
na 10 000 živě narozených

■ narození

■ prenatální diagnostika



Omfalokéla v České republice, 1990 – 2018



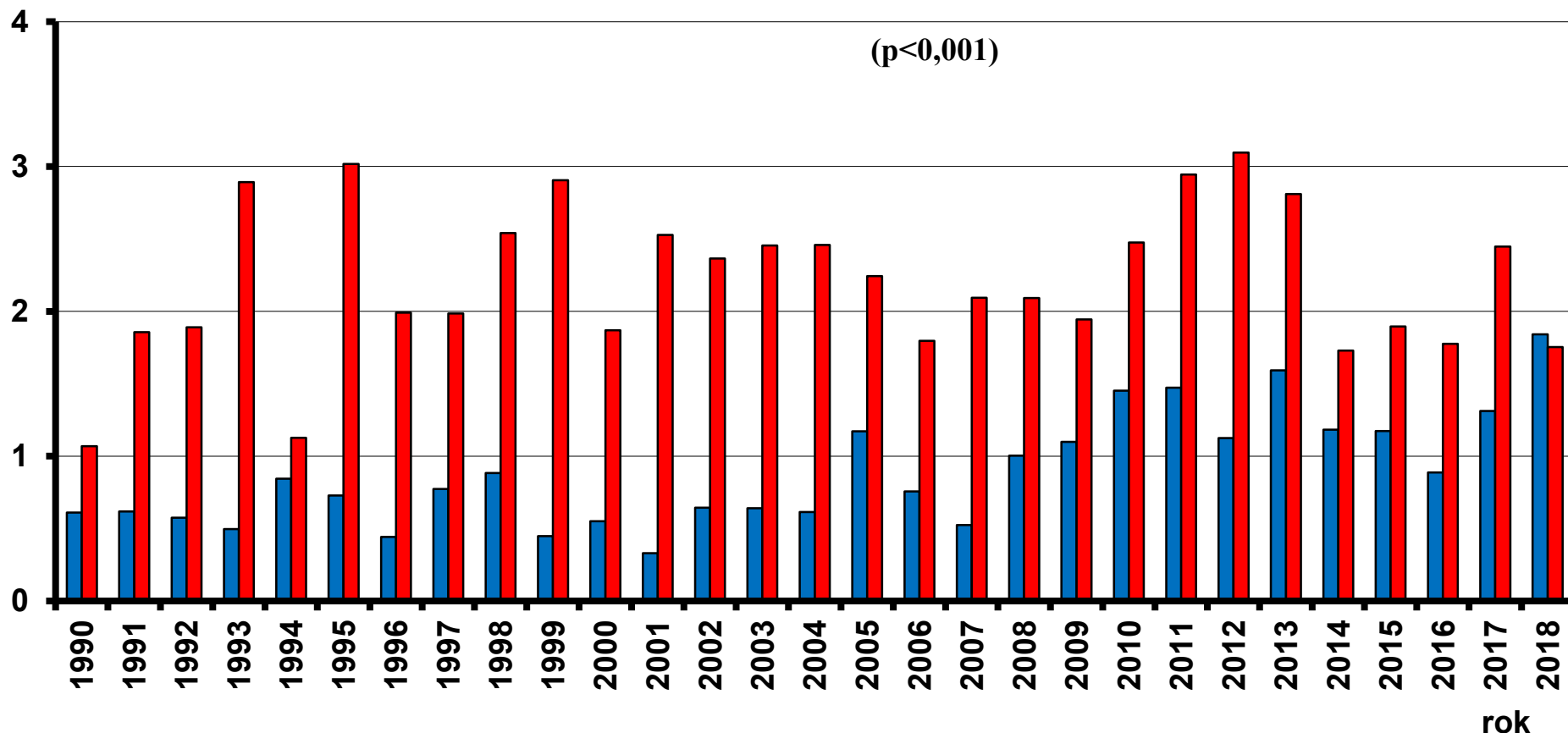
Gastroschíza v České republice, 1990 – 2018

na 10 000 živě narozených

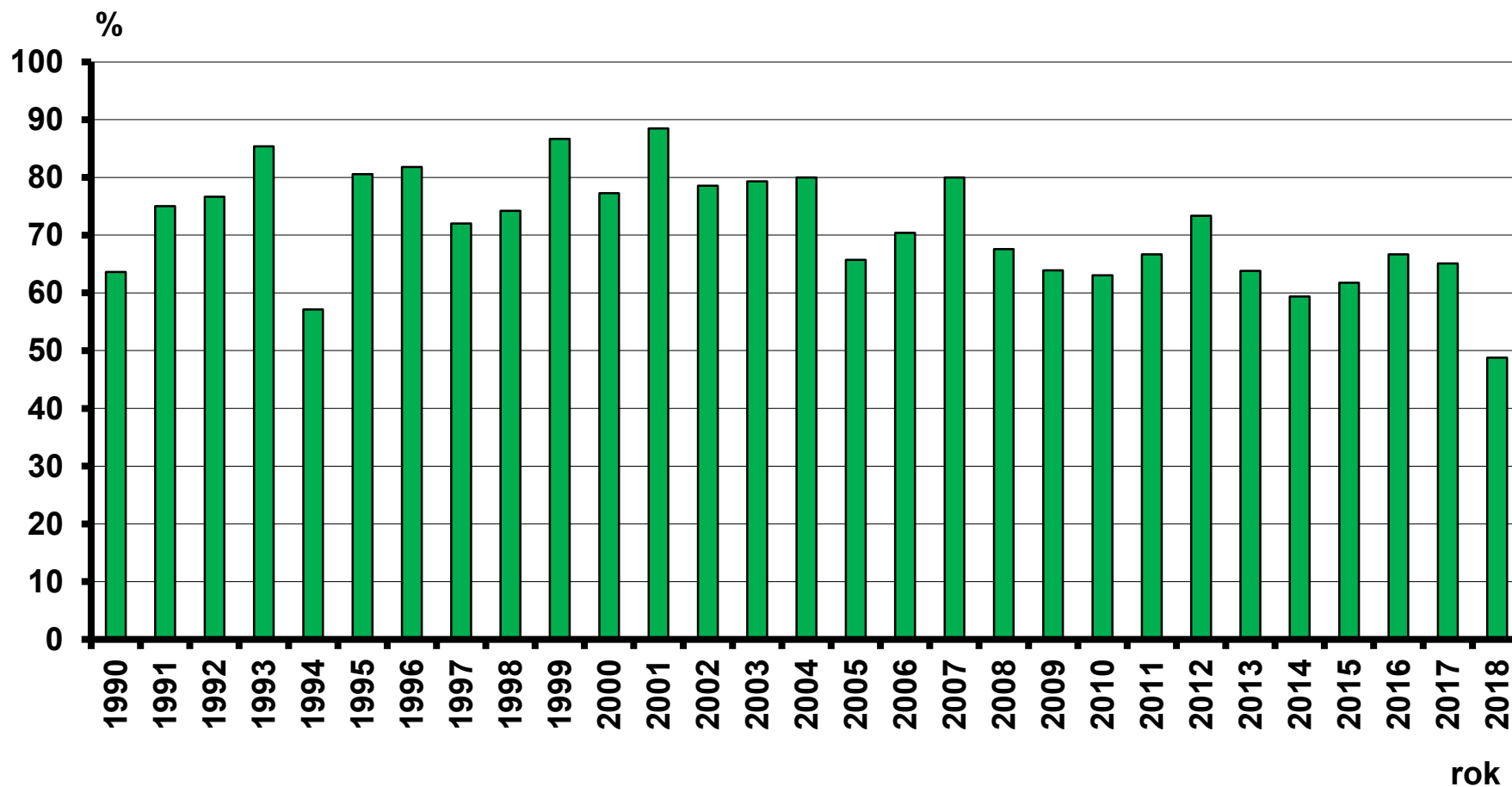
■ narození

■ prenatální diagnostika

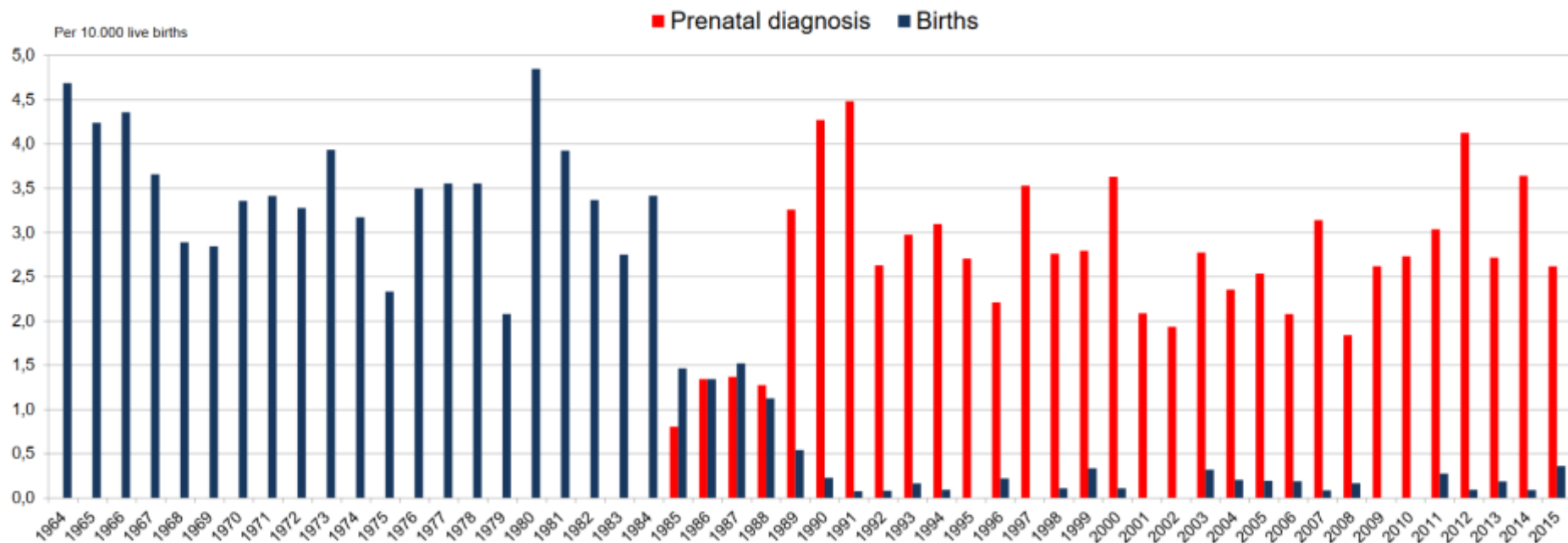
($p < 0,001$)



Gastroschíza v České republice, 1990 – 2018



Anencefalie v České republice, 1964 – 2015



Závěr

- Změny v četnosti numerických chromozomových aberací odráží nepříznivý demografický trend rostoucího věku těhotných.
- Pozorujeme výrazný trend způsobený zavedením kombinovaného screeningu prvního trimestru – přesun diagnostiky řady diagnóz do časnějších fází těhotenství.
- Zlepšující se ultrazvuková diagnostika zvýšila zachytnost strukturních vývojových vad.
- Metody microarray a NIPT budou měnit zachytnost/spektrum prenatálně diagnostikovaných chromozomových aberací.
- Budoucností je širší využití NGS (MPS) pro diagnostiku monogenních chorob a syndromů.

Poděkování

*Závěrem by autoři rádi poděkovali všem osobám,
které se podílely, podílejí nebo budou v
budoucnosti podílet na procesu registrace
vrozených vývojových vad na území České
republiky.*

*Podpořeno z programového projektu Ministerstva
zdravotnictví ČR: AZV 17-29622A*

Poděkování

Děkuji za pozornost

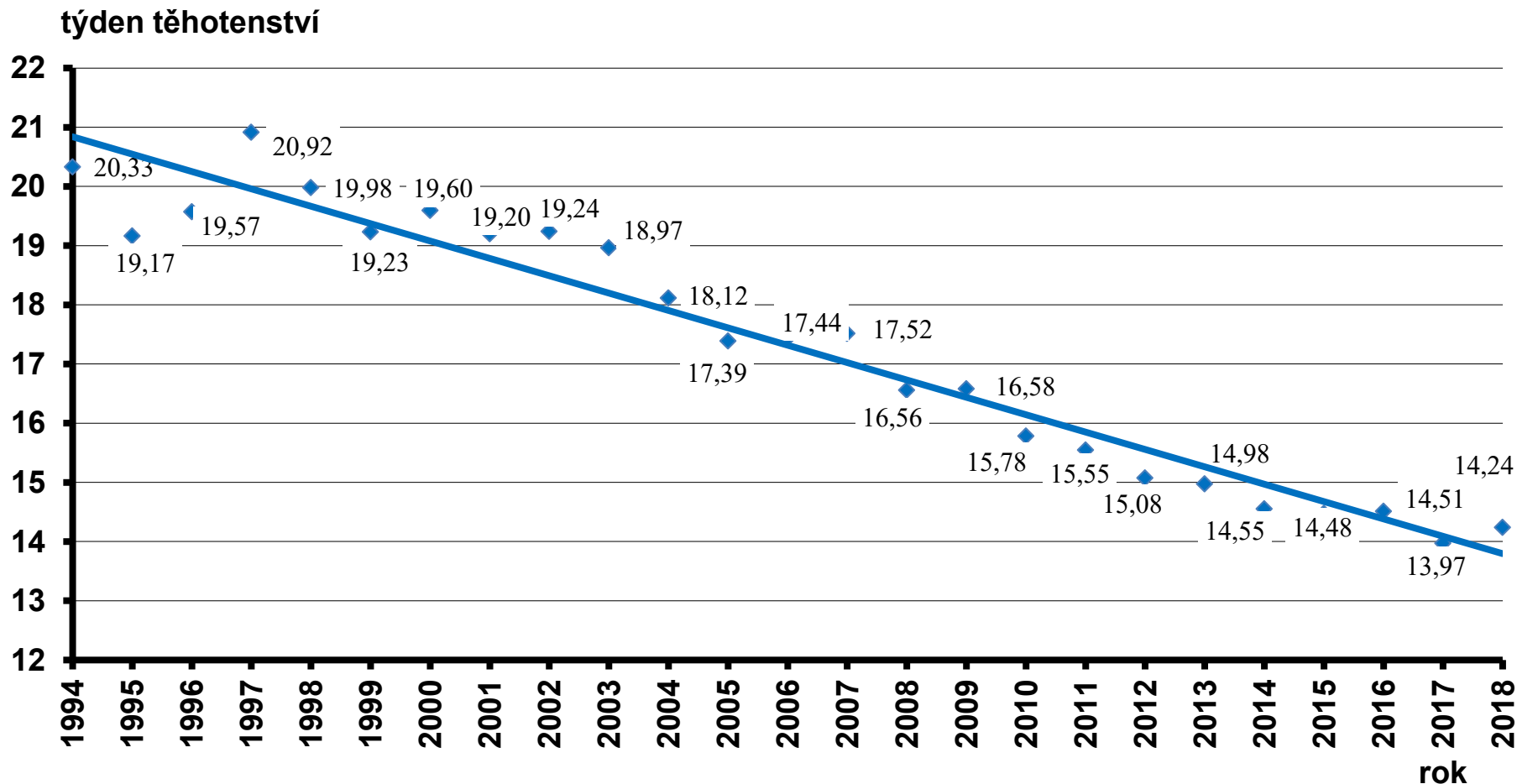
Mezinárodní den vrozených vad



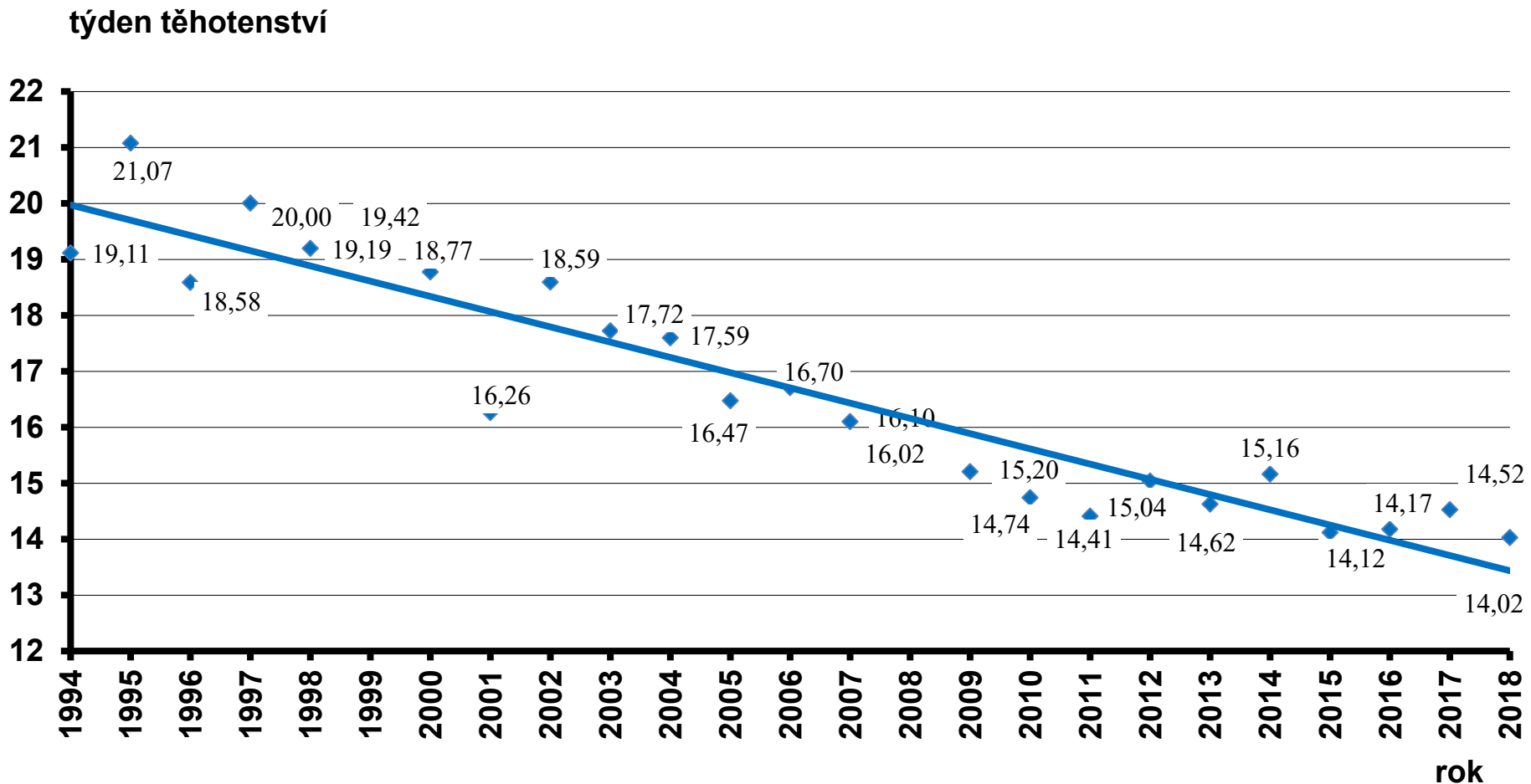
3. března

<http://www.vrozene-vady.cz/>

Downův syndrom v České republice, 1994 – 2018, týden těhotenství při diagnóze

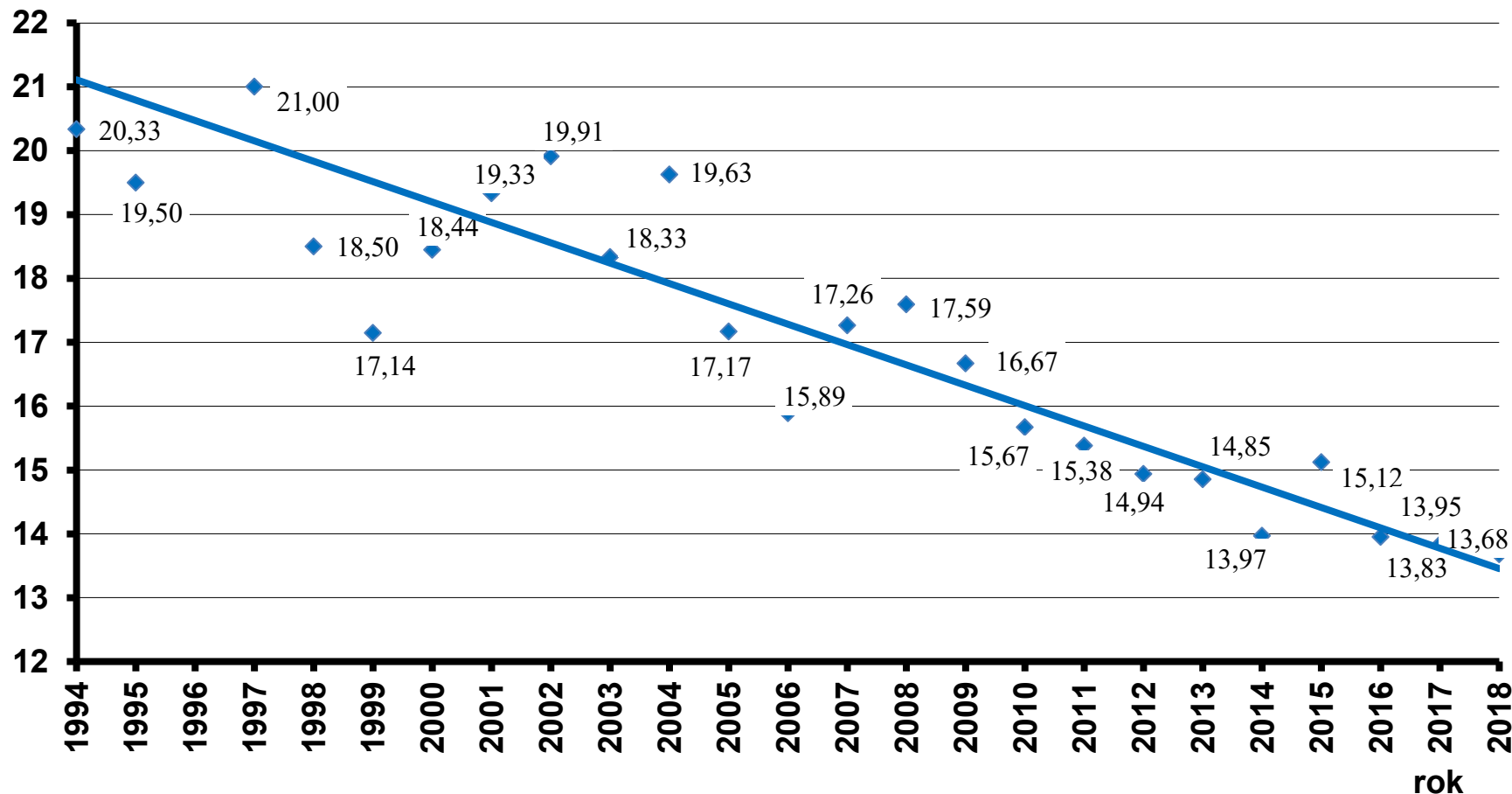


Edwardsův syndrom v České republice, 1994 – 2018, týden těhotenství při diagnóze



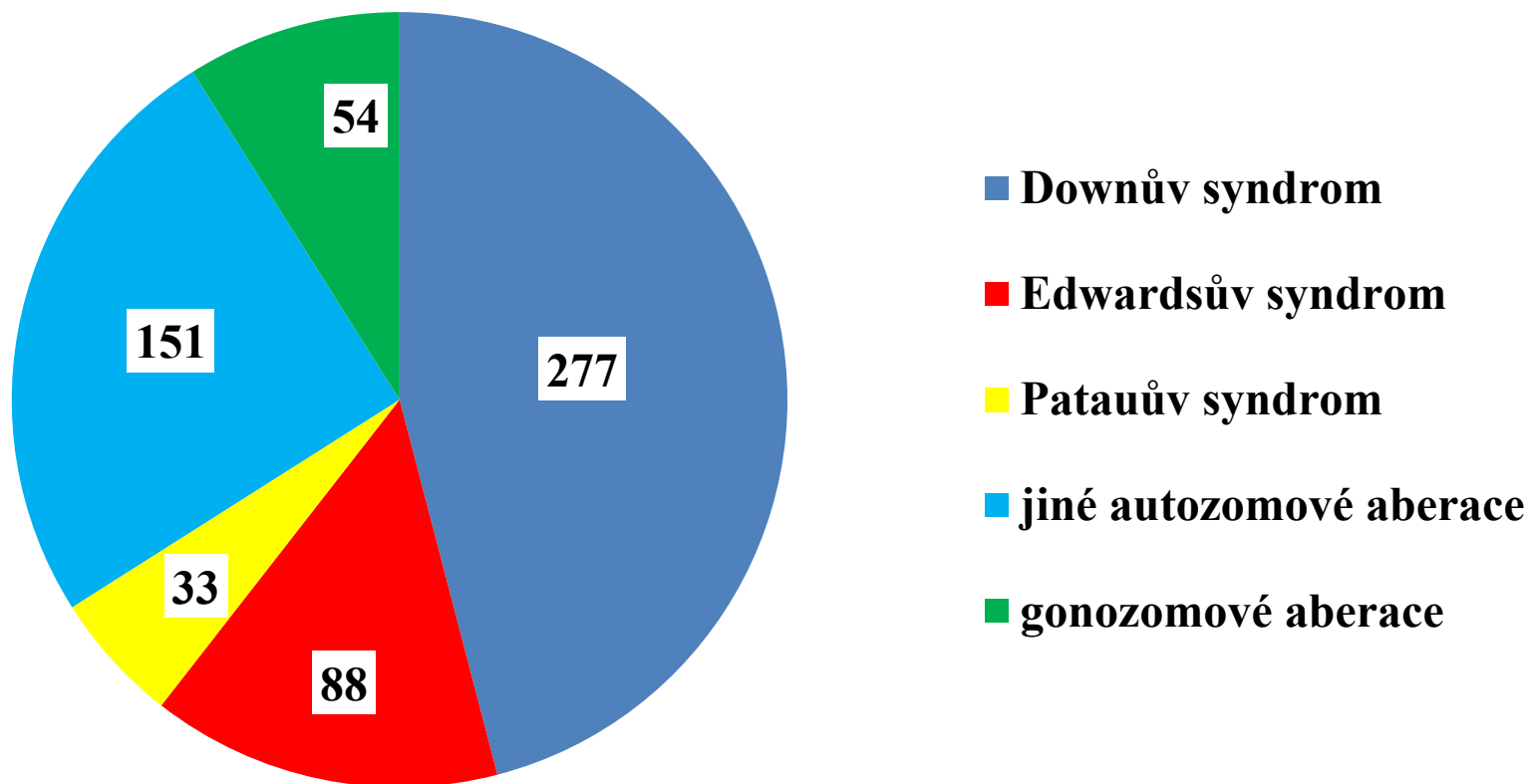
Patauův syndrom v České republice, 1994 – 2018, týden těhotenství při diagnóze

týden těhotenství

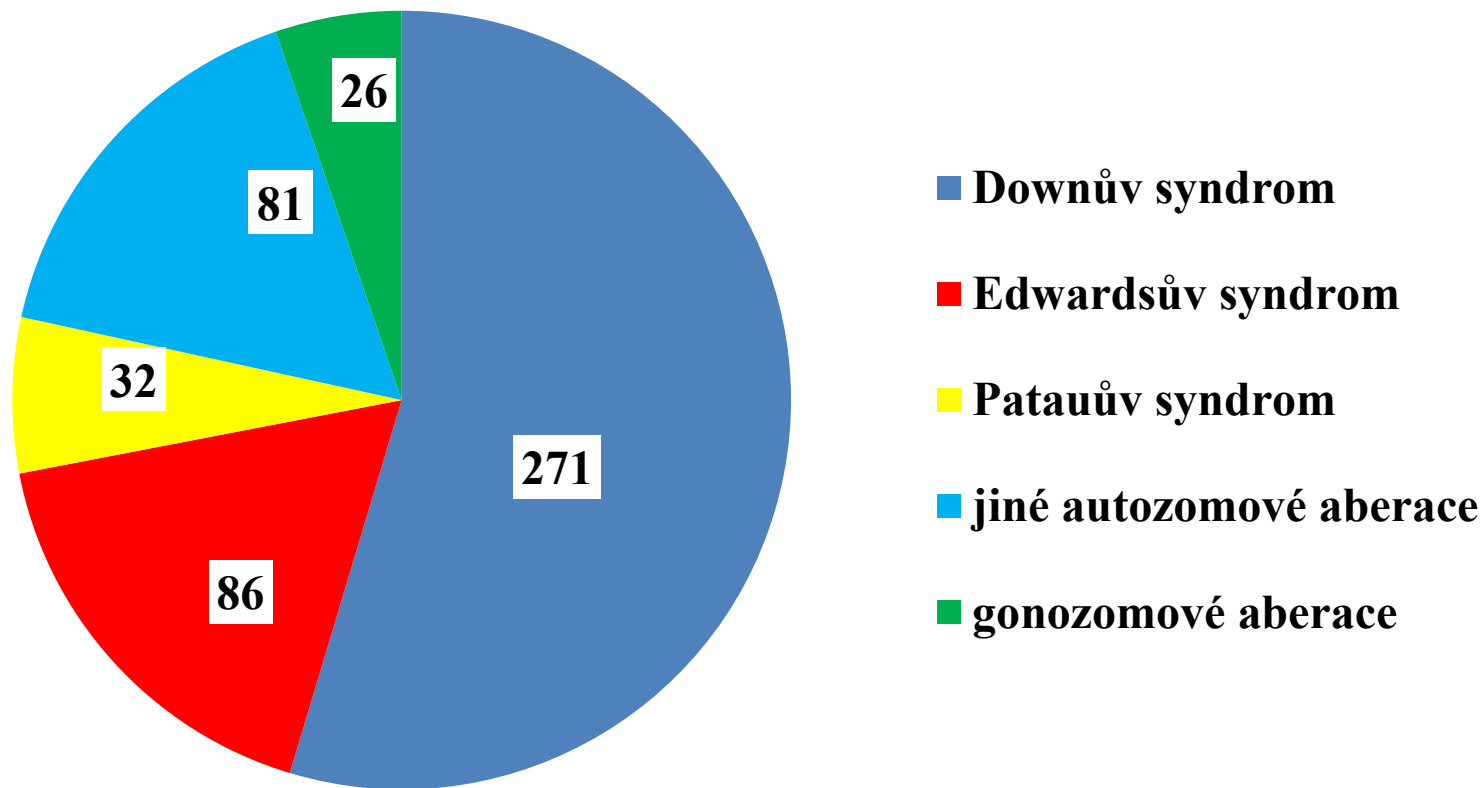


Prenatální diagnostika chromosomových aberací v ČR, 2018:

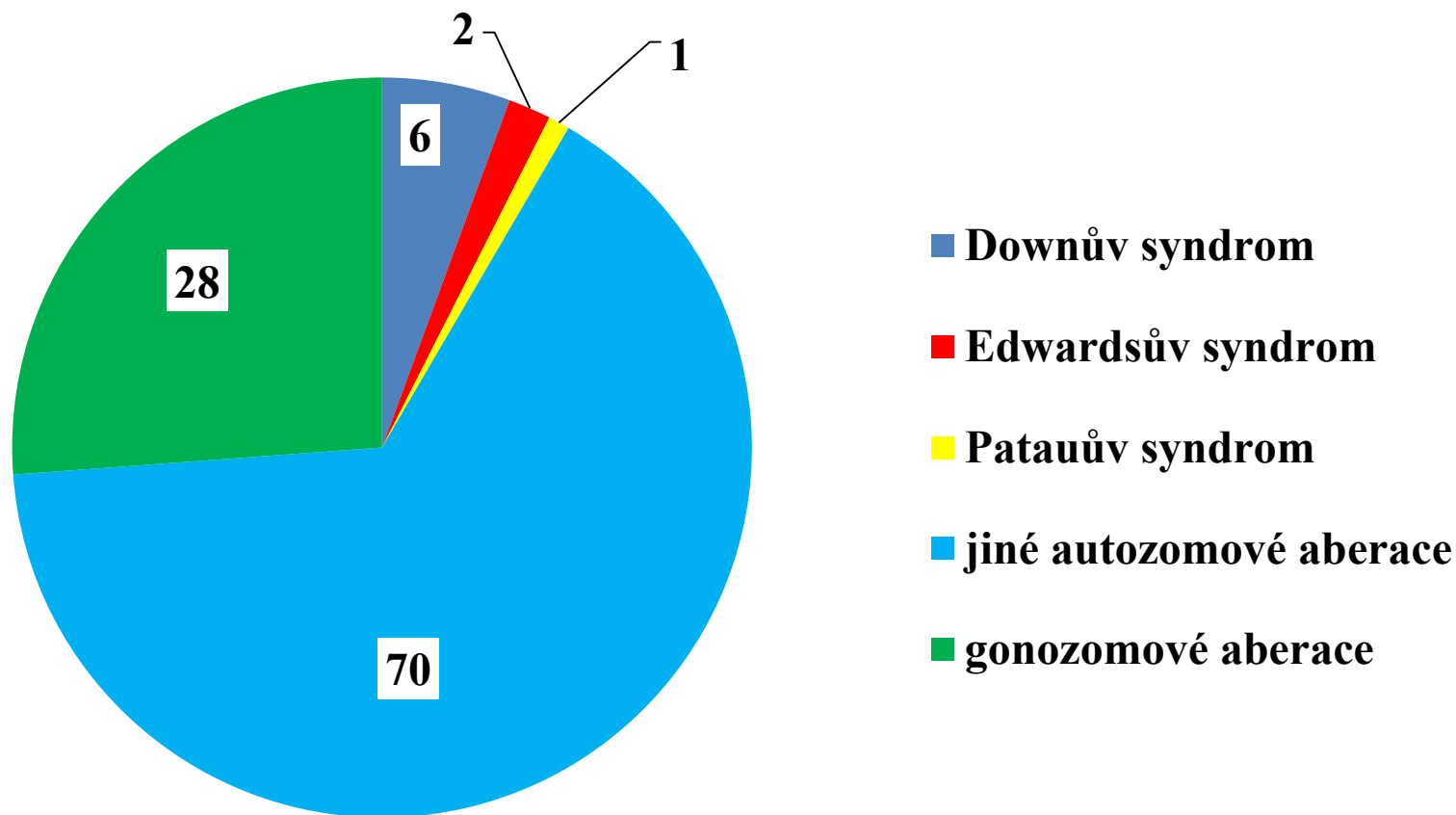
Všechny případy pozitivní prenatální diagnostiky



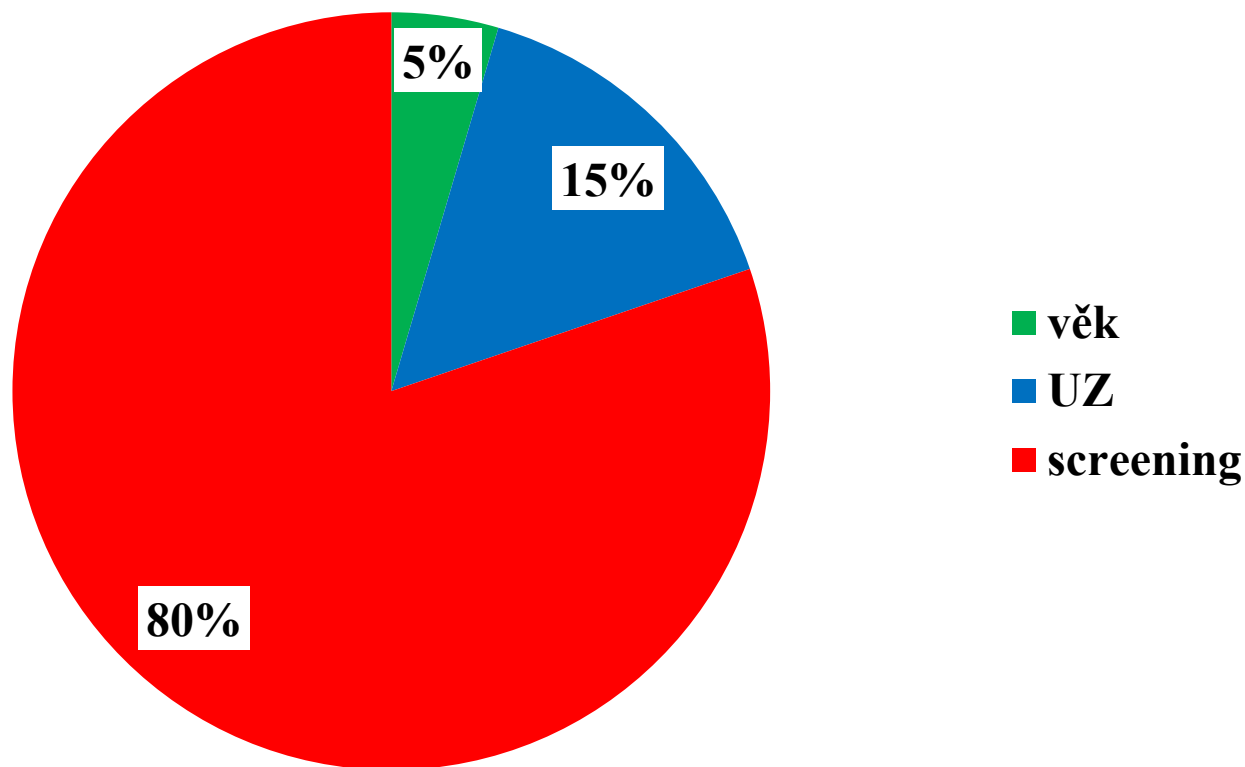
Prenatální diagnostika chromosomových aberací v ČR, 2018: případy pozitivní prenatální diagnostiky, ukončené



Prenatální diagnostika chromosomových aberací v ČR, 2017: případy pozitivní prenatální diagnostiky, neukončené



Diagnostika Downova syndromu v České republice v roce 2018



Počet provedených AMC a CVS pro záchyt 1 DS, ČR 2000 - 2018

